第4篇 遗传与进化



第五章 遗传的染色体学说

美国生物学家摩尔根和他的同事,在前人研究的基础上,以果蝇为试验材料,结合细胞学的研究,所总结出来的第三个遗传变异的基本规律。

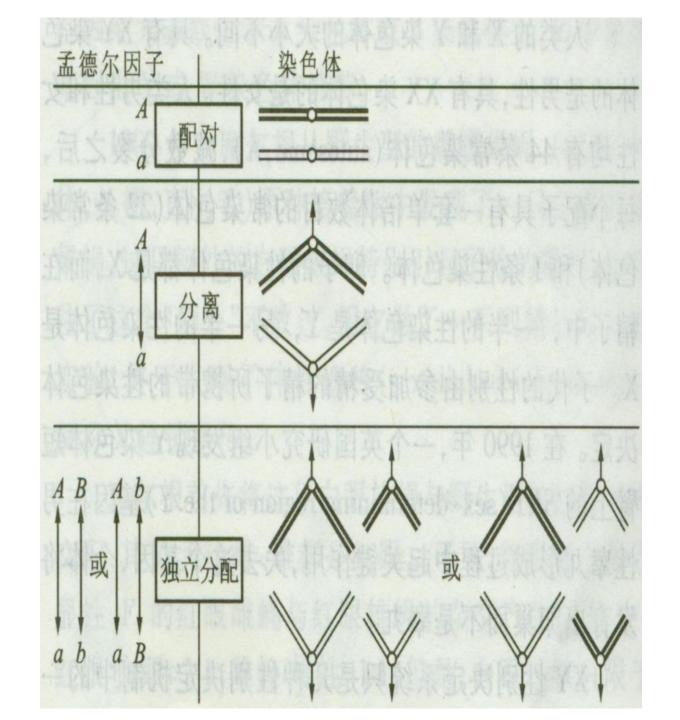
W. S. Sutton 和T Boveri提出遗传的染色体学说:

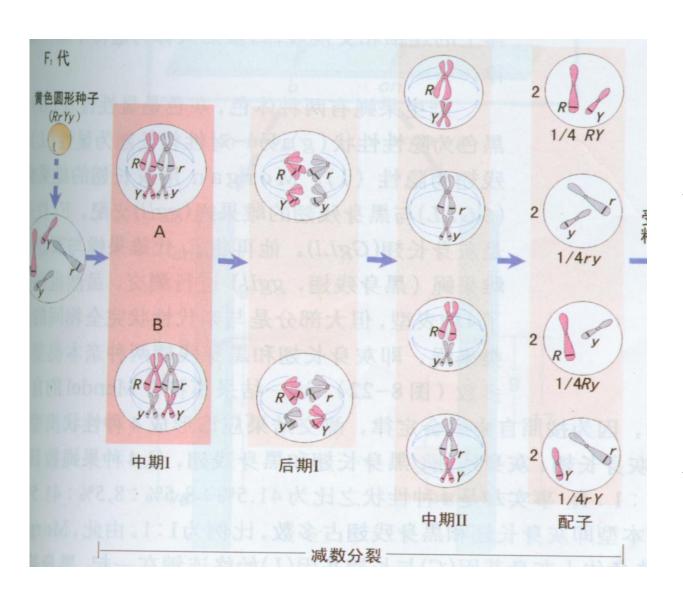
孟德尔的遗传因子(基因)与配子形成和受精过程中的染色体传递行为具有平行性、染色体是基因的载体。

第一次把遗传物质和染色体联系起来。

分离定律:后期I,同源染色体彼此分开,等位基因A,a分离

自由组合定律:后期I, 非同源染色体进行自由组 合





孟德尔定律实质:

分离定律: 同源染色体分离, 从而实现等位基因分离, 因而导致性状的分离

自由组合定律: 同源染色体分离, 非同源染色体的独立分配,导致了 基因的自由组合。

遗传学家摩尔根集中研究果蝇的遗传问题。

在1910年通过果蝇眼色突变性状的遗传实验发现了伴性遗传现象

第一次揭示出一种遗传特性与某一特定染色体的明确联系。

- 1、性染色体与性别决定
- 1)精子携带的性染色体决定子代性别

XY型: XX为雌性; XY为雄性。(人类,全部哺乳动物,部分两栖

动物及部分鱼类);(SRY→睾丸的形成)

XO型: XX为雌性; X为雄性。(蝗虫等昆虫类);

2) 卵携带的性染色体决定子代性别(蝴蝶、鸟类)

ZW型: ZW型为雌性; ZZ为雄性;

- 1、性染色体与性别决定
- 3) 缺乏性染色体(蚂蚁、蜜蜂)

二倍体:受精卵发育为雌性;单倍体:未受精卵发育成雄性

大多数龟类: 性别由孵化时的温度所决定。

4) 雌雄同体(株)(玉米、蚯蚓等)所有个体具有相同的染色体。

雌雄异株(植物)XY型——棕榈、菠菜;

ZW型——草莓。

- 2、黑腹果蝇的伴性遗传
 - (1) 遗传学的先驱——摩尔根及其黑腹果蝇

摩尔根在他半个多世纪的学术生涯中,进行了形态学、实验胚胎学、细胞学、生理学和遗传学等的研究工作。他和他的学生们发现了基因的连锁与交换,证明了,为现代遗基因在染色体上呈直线排列传学奠定了细胞遗传学的基础。

由于他在染色体遗传理论上的 杰出贡献, 摩尔根于1933年成为世界上第一位获得遗传学 方面的诺贝尔生理学或医学奖的科学家。作为 细胞遗传学的奠基人。



现代遗传学之父

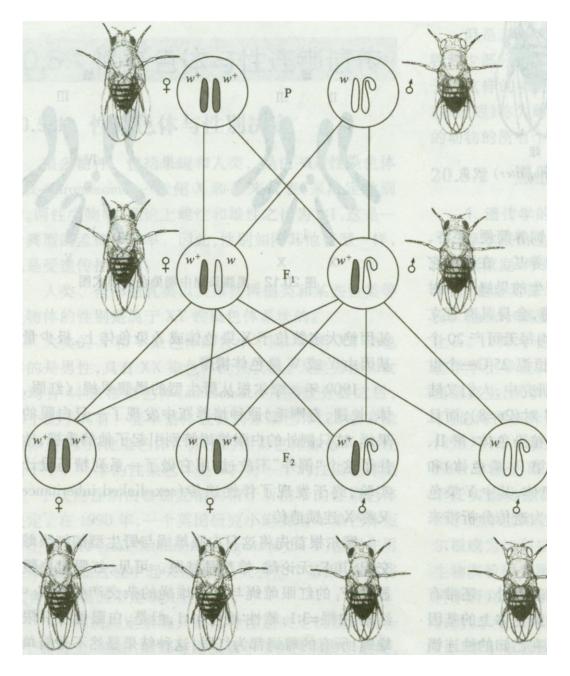
- 2、黑腹果蝇的伴性遗传
 - (1) 遗传学的先驱——摩尔根及其黑腹果蝇
- ★黑腹果蝇(俗称果蝇)
 - 1) 分布广, 易采;
 - 2) 繁殖力强: 雌蝇每次产卵几百个;
 - 3) 繁殖快:每2周产生大量新的一代;
 - 4)染色体少,4对,且形态各异;
 - 5) 具多线染色体。





- 2、黑腹果蝇的伴性遗传
 - (2) 性连锁基因的特殊遗传方式
 - 1) 定位在性染色体上的基因为性连锁基因。
 - 2) 性连锁基因决定除性别外的众多遗传特征。
 - 3) 绝大多数位于X染色体或Z染色体上,极少数位于Y染色体或W染色体上。
 - 4) 性染色体上基因所控制的某些性状总是伴随性别而遗传的现象,也称之为伴性遗传。
- 5) 1909年摩尔根首次将一个特定的白眼基因(w)和一条特定的染色体(X染色体)联系起来。

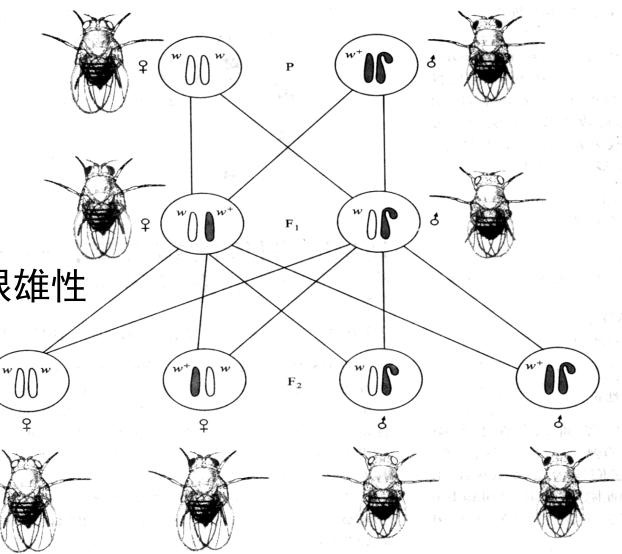
- 2、黑腹果蝇的伴性遗传
 - (2) 性连锁基因的特殊遗传方式结果讨论:
- F2以下两点符合第一定律:
- 红眼(显形):白眼(隐性)=3:1;
- 雌性: 雄性 = 1:1
- 以下两点不符合第一定律:
- 红眼 雌:雄=2:1(应该1:1)
- 白眼 一 全部为雄性(雌性无白眼!)
- 结论: F2 中红、白眼的比例与性别有关;
- 解释:控制眼色的基因(R、r)
 - 只位于X染色体上(Y染色体上无)



- 2、黑腹果蝇的伴性遗传
 - (2) 性连锁基因的特殊遗传方式验证:

F1红眼雌性×亲本白眼雄性

(上述)F1白眼雌性×(野生)红眼雄性



第六章 基因的连锁与互换

连锁遗传规律是研究两对或多对基因共载于同一对染色体上的遗传规律。

1、性状连锁遗传现象

连锁遗传与独立遗传两个规律都是研究不同对等位基因(非等位基因)之间关系的规律。

当两对或多对等位基因分载于不同对同源染色体上时,表现独立遗传;

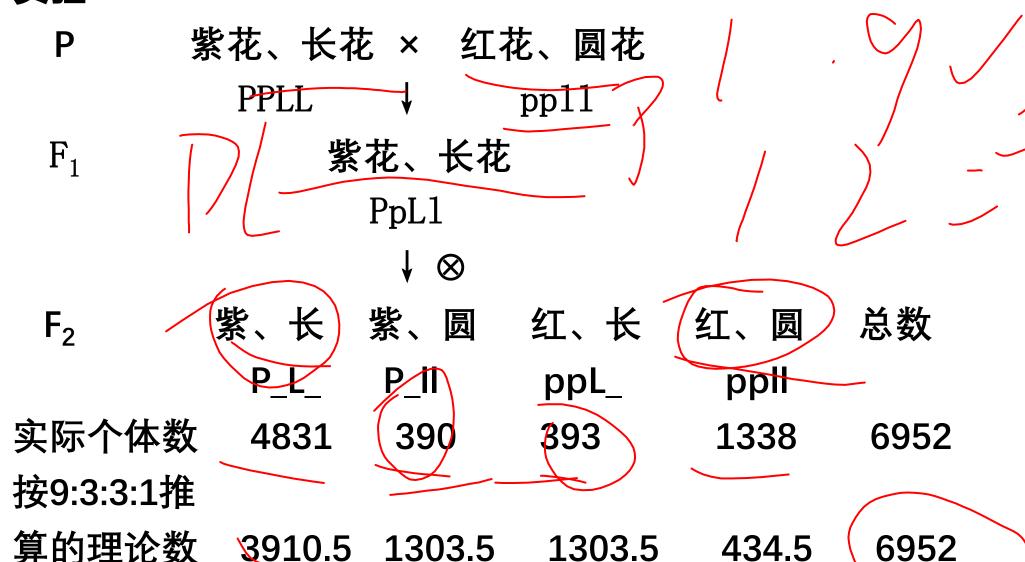
当两对或多对等位基因共同存在于一对染色体上时,则受连锁遗传规律支配。

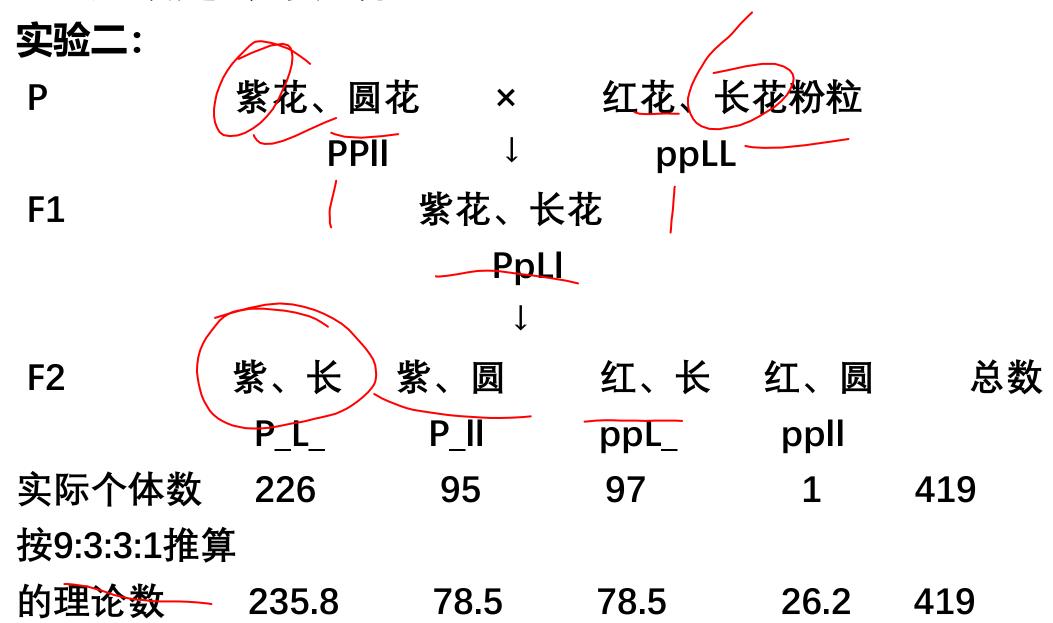
因此,同时具有两对性状差异的个体杂交,其遗传表现有很 大不同。

Bateson 和Punnett的实验

实验一:

发现一个似乎与孟德尔定律完全不符的遗传现象。





两个实验结果的数据可以看出一种共同的倾向:与自由组合定律预期结果相比较时,F2中亲本类型远多于重组合的类型。这种倾向与显隐性无关。

为什么?他们不知道

■解决这一问题的是摩尔根。

2、性状分解单独分析

第一个试验:

紫花:红花=(4831+390):(1338+393)=5221:1731≈3:1 长花粉:圆=(4831+393):(1338+390)=5224:1728≈3:1

第二个试验:

紫花:红花=(226+97):(97+1)=321:98≈3:1

长花粉:圆花粉=(226+97):(95+1)=323:96≈3:1

说明两个单位性状的综合分离不符合独立分配规律,但每个单位性状而言,仍是受分离规律支配

1、连锁现象

野生果蝇

正常型 — 灰色B、长翅V(显性);

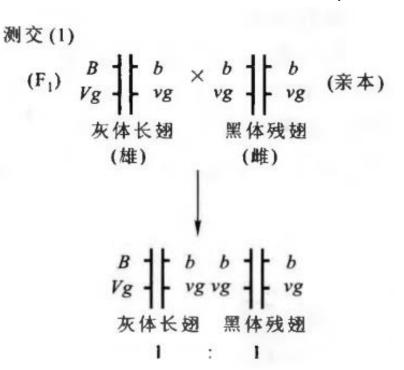
突变型 — 黑色b、残翅V (隐性);

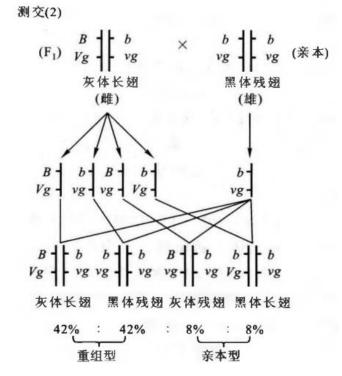
杂交:

灰体长翅(BBVV)×黑体残翅(bbvv),得到F1全是灰体长翅(BbVv)。

测交:

F1雌或雄进行测交





测交(1)

结果讨论:

按照孟德尔第二定律(自由组合):

F2 应有4种表型(分离比例为 1:1: (雄)

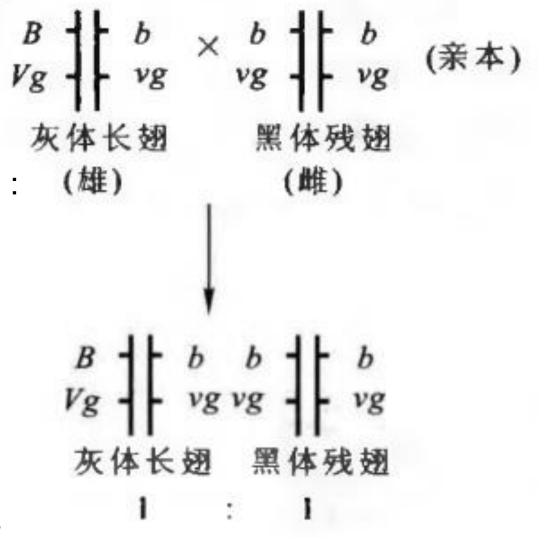
1:1);

但实验结果却与上不符:

F2 只有与亲本相同的2种表型:

灰残、黑长(1:1);

无另两种新性状组合: 灰长、黑残。



二、摩尔根与遗传的第三规律 测交(1)

为何与预期结果不符?

显然两个性状(体色、翅长短)— 连锁

灰身、残翅总在一起;黑身、长翅总在一起

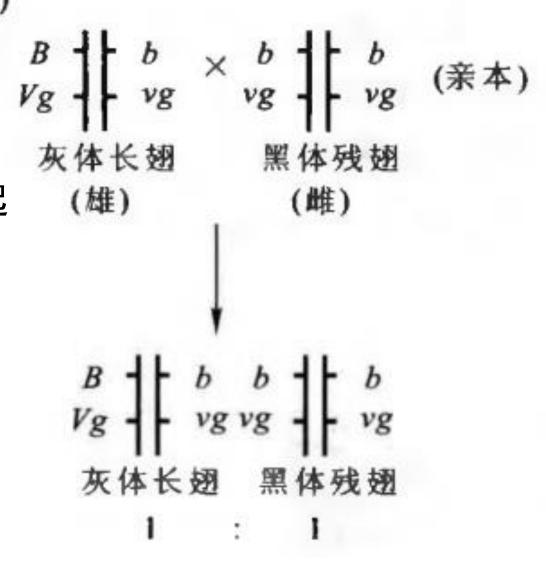
为何两个性状之间会出现连锁现象?

▶摩尔根的解释:

控制这2个性状的2个非等位基因

—— 在同**一**条染色体上,

故彼此不能分开,所以也不能自由组合

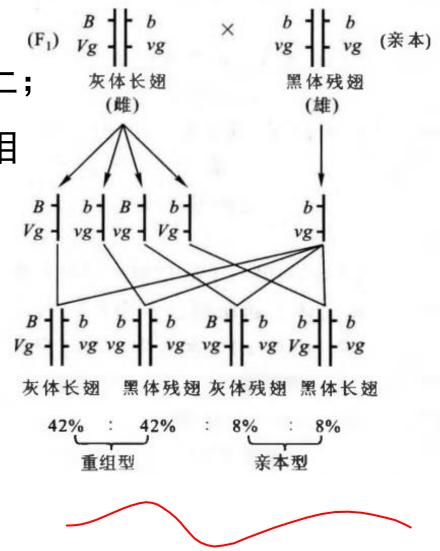


2、连锁的定义

许多基因按一定顺序、直线排列在一条染色体上;

在形成配子时这些基因连在一起一同遗传; 互相不能分离、或很少分离的现象。

- ▶ 完全连锁 ─ 这些基因完全不能分离
- ▶不完全连锁 这些基因能部分分离



测交(2)

3、孟德尔第二遗传定律成立的条件

控制多个性状的多个基因之间无连锁关系;

即:这些基因分别位于不同的同源染色体上。

所以相互之间才可以分离、自由组合

反之: 如果控制多个性状的多个基因位于同一条染色体上则有连锁关系

——相互间不能分离、自由组合。

4、连锁遗传的相引相和相斥相

原来为同一亲本所具有的两个性状,F₂中常有连系在一起遗传的倾向, 称为连锁遗传。

相引相和相斥相

- 〇相引相:甲乙二个显性性状连系在一起遗传,甲乙两个隐性性状连系在一起遗传的杂交组合,称相引相。
- 〇相斥相:甲显性和乙隐性性状连系在一起遗传,乙显和甲隐连系在一起遗传的杂交组合,称为相斥相。

二、连锁遗传的原理和验证

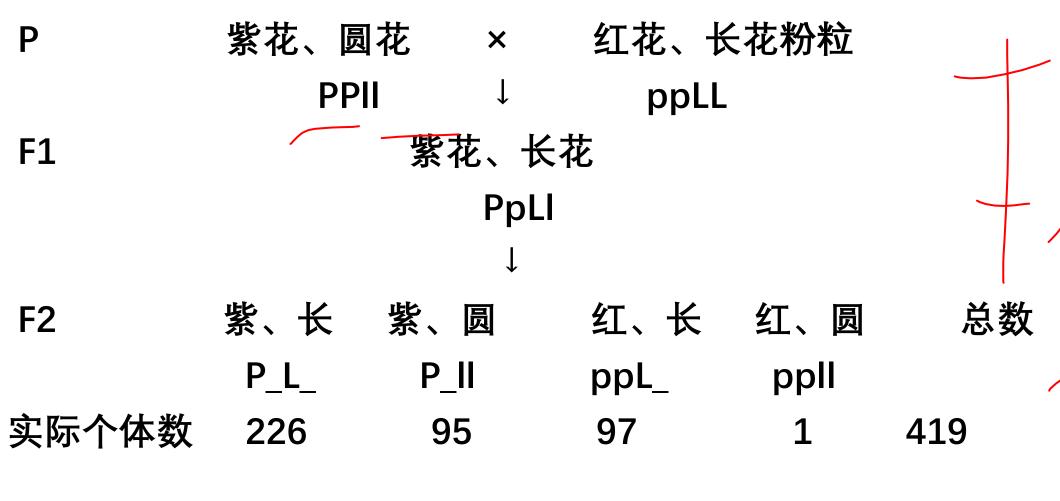
相引相:

```
紫花、长花 × 红花、圆花
         PPLL
                      pp11
             紫花、长花
 \mathbf{F}_1
               PpL1
                 \downarrow \otimes
        紫、长紫、圆红、长红、圆
                                     总数
          PL PII
                       ppL_ ppll
实际个体数 4831
              390
                       393
                              1338
                                     6952
```

每对相对性状是否符合分离规律?

二、连锁遗传的原理和验证

相斥相:



每对相对性状是否符合分离规律?

5、交换(不完全连锁)

▶ **现象: 略改变上述完全连锁实验→**不同结果

雄---灰残 × 黑长---雌

F1 (改选雌性)灰长×黑残—雄(双隐性)

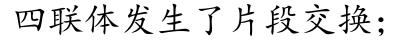
灰旗: 黑长: 灰长: 黑残 41.5% 41.5% 8.5% 8.5%

(亲本性状) (新性状组合)

5、交换(不完全连锁)

解释:

▲ 染色体重组: 雌性F1形成配子过程中 (减数分裂出现联会时)



▲ 结果: B&V、b&v 虽然在同一条染色体上,但在形成配子时出现的片段交换

- ₩ 部分B与v、b与V互相分离
- ₩ 重新组合 ₩ BV、bv新类型的配子
- ☀ 新性状组合(灰长、黑残)

6、连锁呼唤定律的实质

处在同一染色体上的两对或两对以上的基因遗传时,联合在一起共同出现在后代中的频率大于重新组合的频率。

重组类型的产生是由于配子形成过程中, 同源染色体的非姊妹染色单体间发生局部交换的结果。

重组频率的大小与连锁基因在染色体上的位置有关。

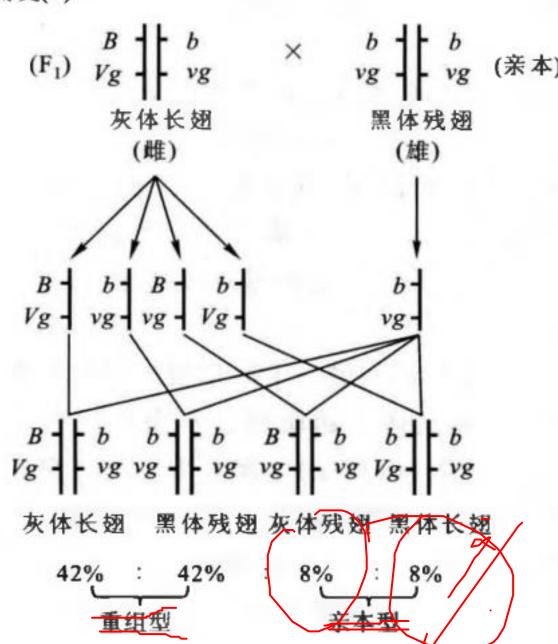
1、交换值的概念及计算公式

交换值,即重组率,是指重组型配子数占总配子数的百分率。 计算公式

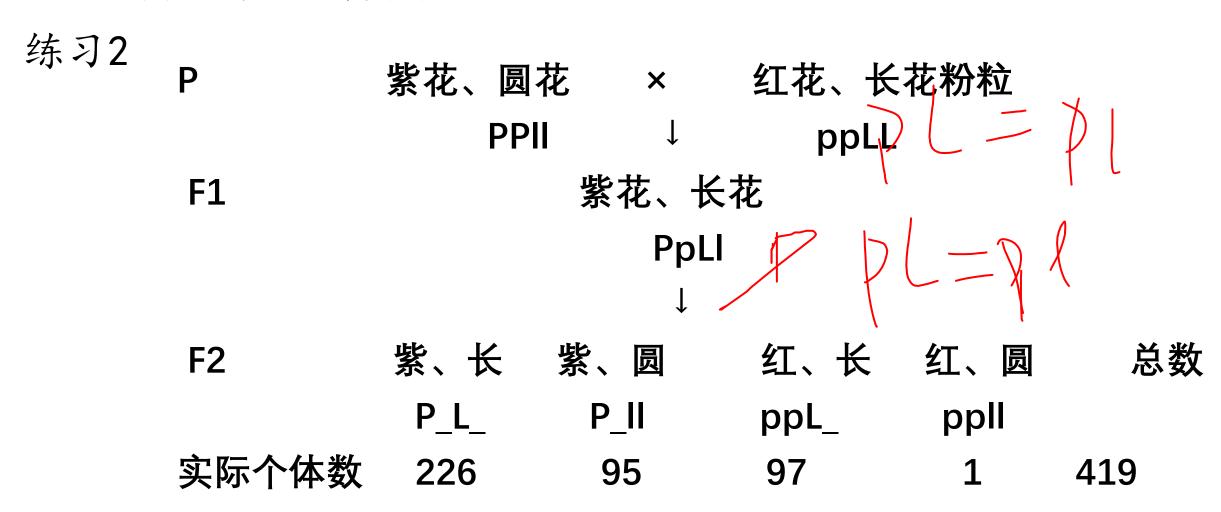
交换值(RF)(%)=重组型的配子数/总配子数×100%

- 2、交换值的测定方法
- (1) 测交法。即用F1与隐性纯合体交配,然后将重新组合的植株数除以总数即得。
- (2) 自交法。用于去雄较困难的植物,如水稻、小麦、花生、豌豆等。

2、交换值的测定方法 练习1 测交(2)



2、交换值的测定方法



- 2、交换值的测定方法
- •自交法计算交换值的步骤
- •①求F₂代纯合隐性个体的百分率
- •②以上百分率开方即得隐性配子的百分率
- •③含两个显性基因配子的百分率等于隐性配子的百分率
- •④100%-2×隐性配子的百分率得重组配子百分率,即得交换值。

2、交换值的测定方法

练习3

P 紫花、长花 × 红花、圆花 PPLL ↓ pp11

 F_1 紫花、长花

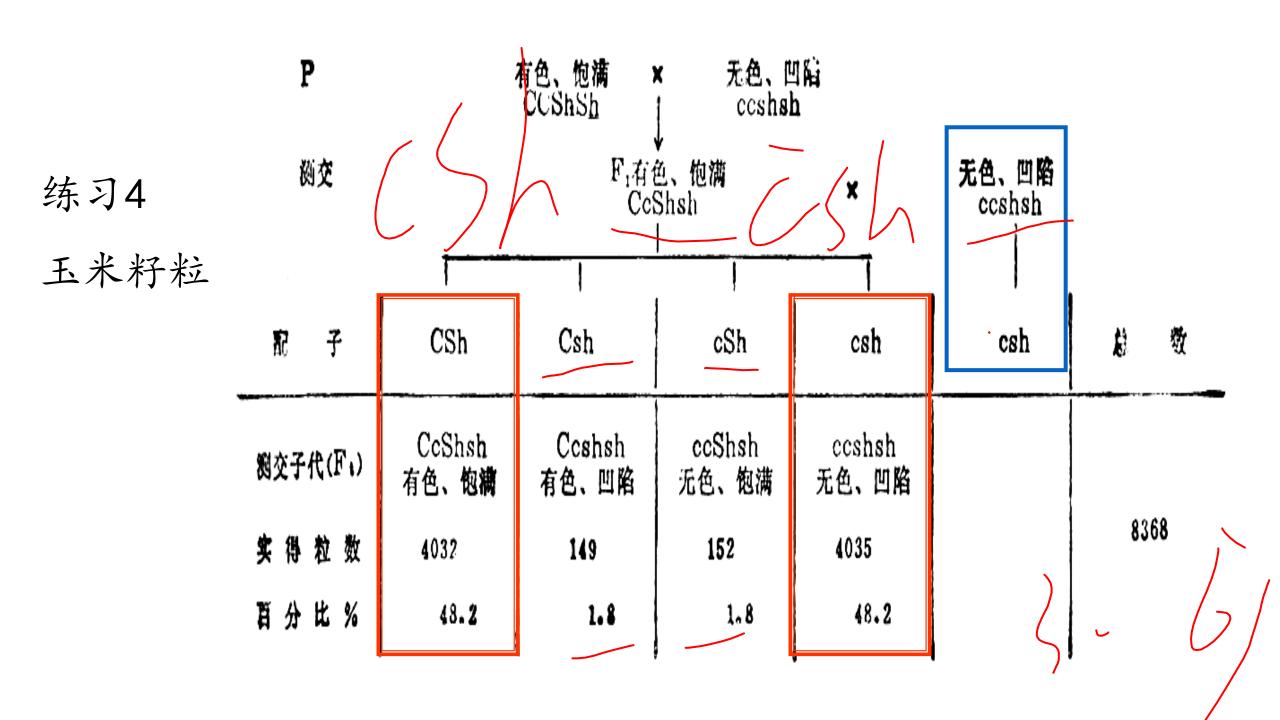
PpL1

 \downarrow \otimes

F₂ 紫、长 紫、圆 红、长 红、圆 总数

P_L_ P_II ppL_ ppII

实际个体数 4831 390 393 1338 6952



三、交换值(重组率)及其测定

3、交换值的意义

基因的交换值是比较稳定的。遗传学上,通常以交换值衡量两对基因在染色体上的相对距离,并以1%作为1个遗传单位。

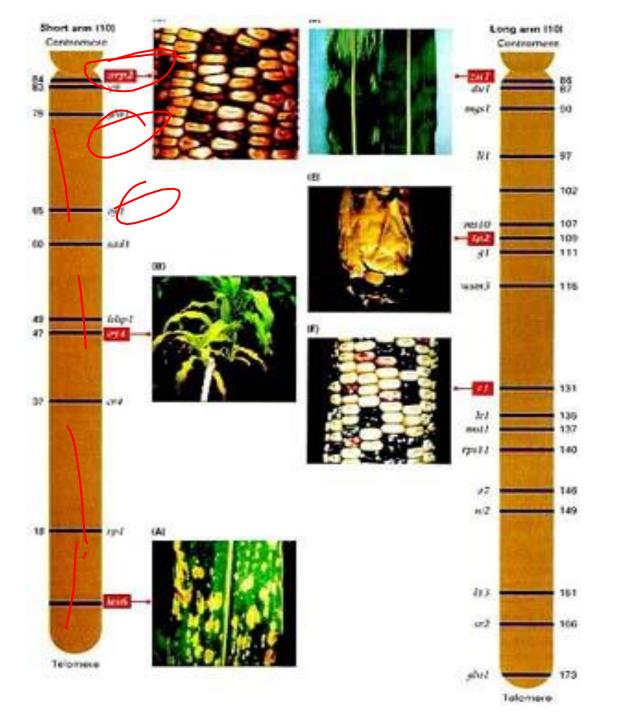
交换值越大,就反映了连锁基因之间的距离越远,也就是连锁强度越小;反之,交换值小,就说明两对连锁基因相距近,连锁强度大;交换值近于0,则成为完全连锁。交换值最大不会达到50%,也就是说连锁遗传产生的重组型配子不会达到50%,这是区别于独立遗传的标志。

1、概念

基因定位

确定基因在染色体上的位置。确定基因的位置主要是确定基因之间的距离和顺序;它们之间的相对距离是用交换值来表示的。连锁遗传图(linkage map)

存在于同一染色体上的基因,组成一个连锁群。把一个连锁群的各个基因之间的距离和顺序标志出来,就能形成(绘)连锁遗传图。

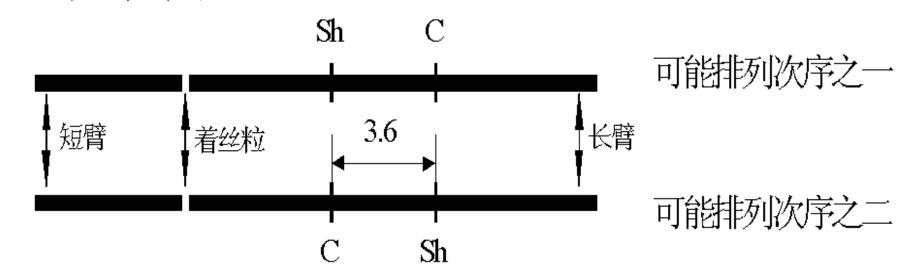


1、概念

基因间的排列次序

C-Sh间遗传距离为3.6个遗传单位;

但不能确定它们在染色体上的排列次序,因而有两种可能的排列方向,如下图所示:



1、概念

基因定位的层次

广义的基因定位有三个层次:

- (1) 染色体定位(单体、缺体、三体定位法);
- (2) 染色体臂定位(端体分析法);
- (3) 连锁分析(linkage analysis)。

2、两点测验

通过三次测验,获得三对基因两两间交换值、估计其遗传距离;每次测验两对基因间交换值;根据三个遗传距离推断三对基因间的排列次序。步骤如下:

2、两点测验

- (1)通过三次亲本间两两杂交,杂种 F_1 与双隐性亲本测交,考察测交子代的类型与比例。
- 例: 玉米第9染色体上三对基因间连锁分析:
 - ■子粒颜色: 有色(C)对无色(c)为显性;
 - ■饱满程度: 饱满(SH)对凹陷(sh)为显性;
 - ■淀粉粒: 非糯性(Wx)对糯性(wx)为显性.
 - (1). $(CCShSh \times ccshsh)F1 \times ccshsh$
 - (2). $(wxwxShSh \times WxWxshsh)F1 \times wxwxshsh$
 - (3). $(wxwxCC \times WxWxcc) F1 \times wxwxcc$

试验类别	亲本和后代	表现型及基因型		5h 7 44
		种 类	亲本组合或重新组合	种子粒数
相引组试验	Pt	有色、饱满(CCShSh)		
	P ₂	无色、凹陷 (ccshsh)		
	测	有色、饱满(CcShsh)	亲	4 032
	交	无色、饱满(ccShsh)	新	152
	后	有色、凹陷(Ccshsh)	新	149
	代	无色、凹陷 (ccshsh)	亲	4 035
Les	Pı	糯性、饱满(wxwxShSh)		
相斥组试验	P_2	非糯性、凹陷(WxWxshsh)		
	测	非糯性、饱满(WxwxShsh)	新	1 531
	交	非糯性、凹陷(Wxwxshsh)	亲	5 885
	后	糯性、饱满(wxwxShsh)	亲	5 991
	代	糯性、凹陷(wxwxshsh)	新	1 488
相引组试验	P ₁	非糯性、有色(WxWxCC)		
	P ₂	糯性、无色(wxwxcc)		
	测	非糯性、有色(WxwxCe)	亲	2 542
	交	非糯性、无色(Wxwxec)	新	739
	后	糯性、有色(wxwxCc)	新	717
	代	糯性、无色(wxwxce).	亲	2 716

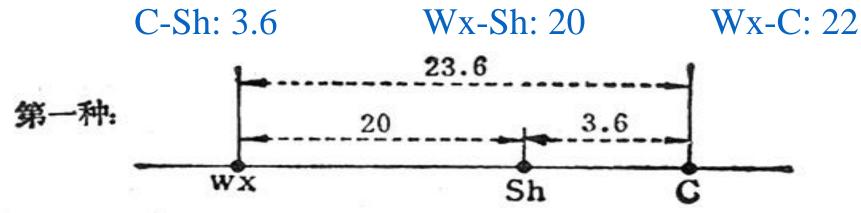
2、两点测验

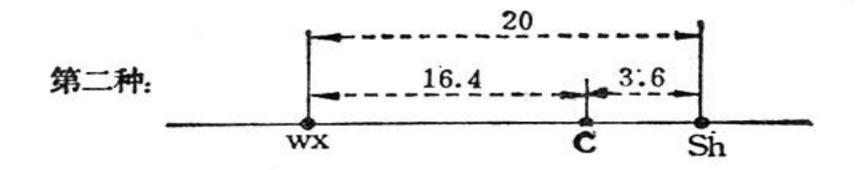
(2) 计算三对基因两两间的交换值估计基因间的遗传距离。

(1).C - Sh间的交换值=
$$\frac{152+149}{4032+4035+152+149} \times 100\% = 3.6\%$$
(2).Wx-Sh间的交换值=
$$\frac{1531+1488}{5885+5991+1531+1488} \times 100\% = 20\%$$
(3).Wx-C间的交换值=
$$\frac{739+717}{2542+2716+739+717} \times 100\% = 22\%$$

2、两点测验

(3) 根据基因间的遗传距离确定基因间的排列次序并作连锁遗传图谱。

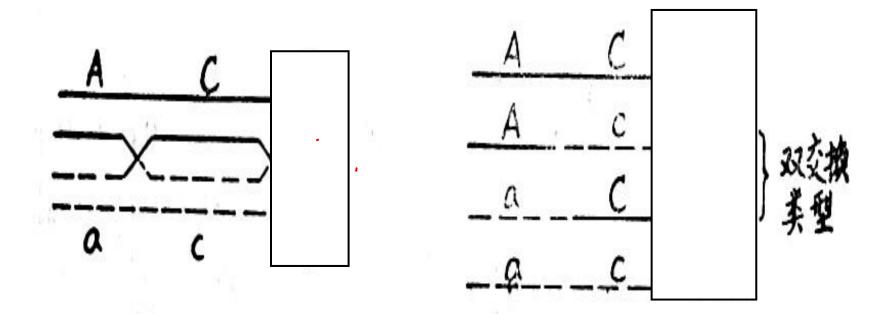




2、两点测验

局限性:

- (1) 工作量大,需要作三次杂交,三次测交;
- (2) 不能排除双交换的影响,准确性不够高。



- 当两基因位点间超过五个遗传单位时,两点测验的准确性就不够高。

3、三点测交

指一次测交同时包括3个基因,同时考察3个基因的顺序。

三点测验是基因定位最常用的方法,它只通过一次杂交 和一次用隐性亲本测交,就可以同时确定3对基因在染色体上的位 置。采用三点测验能够达到两个目的:其一,可以纠正两点测验 的缺点,使估算的交换值更加准确;其二,可以通过一次试验同 时确定3对连锁基因的位置。下面仍用玉米Cc、Shsh、Wxwx这3对 基因为例, 讲述三点测验法的具体步骤:

3、三点测交

利用籽粒凹陷、非糯、有色的玉米纯系与子粒饱满、糯性、无色的玉米纯系杂交得到F1,,再使,F1,与凹陷、糯、无色的隐性纯合体进行测交,测交的结果如下:

注:为了便于说明,以"+"号代表各显性基因,其对应的隐性基因仍分别以c、sh、wx代表。

3、三点测交

- P 凹陷、非糯性、有色 × 饱满、糯性、无色
- shsh_++ ++ ++ wxwx cc

测交 F1 饱满、非糯性、有色 × 凹陷、糯性、无色 +sh +wx +c shsh wxwx cc

3、三点测交

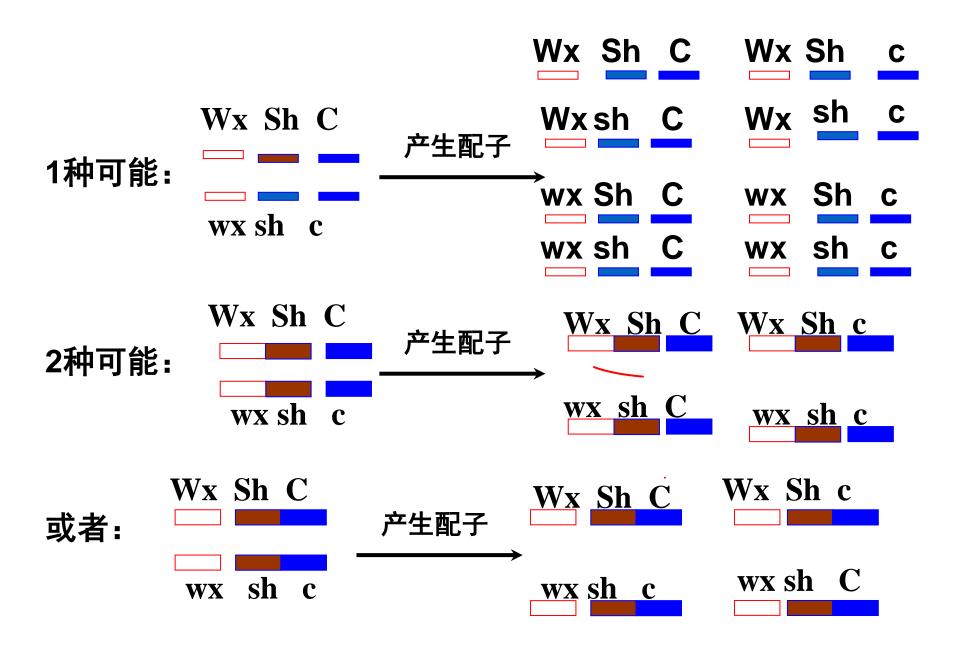
测交后代的表现型	推测的F1配子种类	粒数 交换类别
饱满、糯性、无色	+ wx c	2708 亲本型
凹陷、非糯、有色	Sh + +	2538 亲本型
饱满、非糯、无色	+ + C	626 单交换
凹陷、糯性、有色	Sh wx +	601 单交换
凹陷、非糯、无色	Sh + c	113 单交换
饱满、糯性、有色	+ WX +	116 单交换
饱满、非糯、有色	+ + +	4 双交换
凹陷、糯性、无色	Sh wx c	2 双交换
总数		6708

3、三点测交

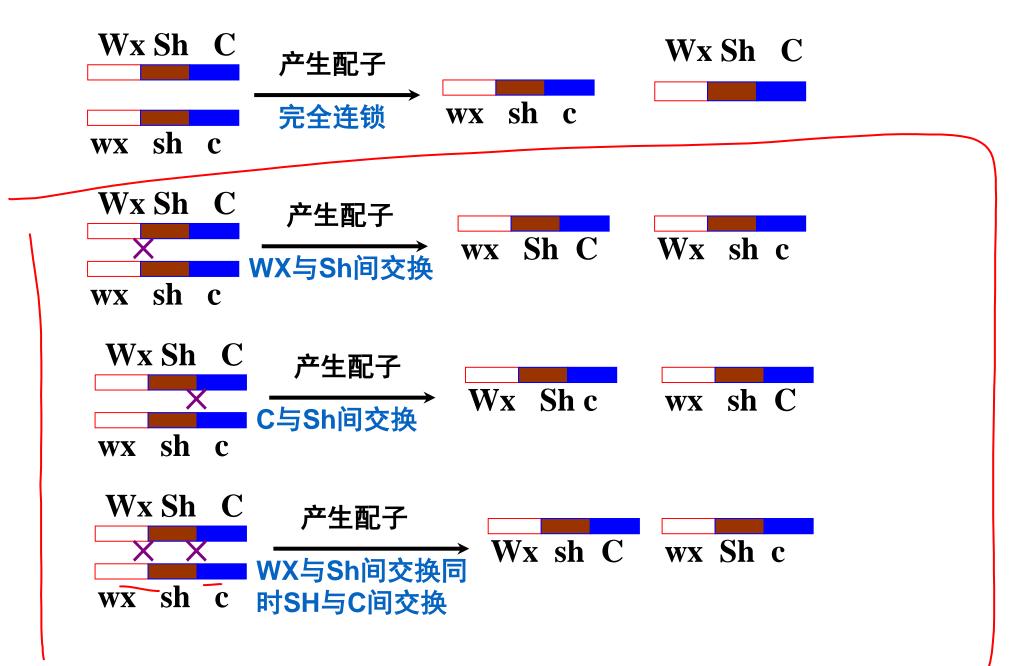
- (1)、确定三对基因是否连锁遗传
- (2)、确定三对基因在染色体上的排列次序
- (3)、确定3对基因在染色体上的相对距离

3、三点测交

- (1)、确定三对基因是否连锁遗传 3对基因间遗传关系有三种可能:
- ①如果是独立遗传,则八种表现型的植株数量应相近,而实际却差异大。
- ②如果是其中两对基因在一对染色体上,一对基因在另一对染色体上,则测交后代的八种表现中应是每四种表现型数相同,只有两种比例,而实际上并非如此。
- ③如果是3对基因连锁,则每两种的表现型相同,就会有四类不同的比例值,这与本试验结果相符,表明基因位于同一对染色体上,有连锁遗传关系。



第3种可能:



3、三点测交

(2)、确定三对基因在染色体上的排列次序

测交后代的表现型	推测的F1配子种类	粒数	交换类别
饱满、糯性、无色	+ wx c	2708	亲本型
凹陷、非糯、有色	Sh + +	2538	亲本型
饱满、非糯、无色	+ + C	626	单交换
凹陷、糯性、有色	Sh wx +	601	单交换
凹陷、非糯、无色	Sh + c	113	单交换
饱满、糯性、有色	+ wx +	116	单交换
饱满、非糯、有色	+ + +	4 .	双交换
凹陷、糯性、无色	Sh wx c	2	双交换
总数		6708	

6)6461

正确的排列次序



3、三点测交

(3)、确定3对基因在染色体上的相对距离

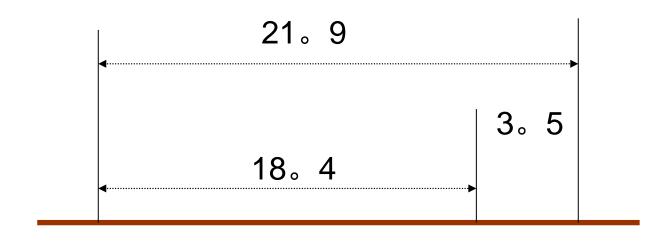
3对基因在染色体上的顺序已经排定,那么可以进行交换值的估算,以此来确定它们之间的距离。由于每个双交换包括两个单交换,因此在估算两个值时,应该分别加上双交换值,才能正确地反映实际发生的单交换的频率。在本例中: 双交换值 = 4+2 ×100% = 0.09%

$$Wx$$
和 Sh 间的单交换值 = $\frac{6708}{6708} \times 100\% + 0.09 = 18.4\%$

$$Sh和C$$
间的单交换值 = $\frac{116+113}{6708} \times 100\% + 0.09 = 3.5\%$

3、三点测交

于是, 3对基因在染色体上的位置和距离可以确定图示如下:



上述试验结果表明,基因在染色体上有一定的位置,顺序和距离,它们是呈直线排列的

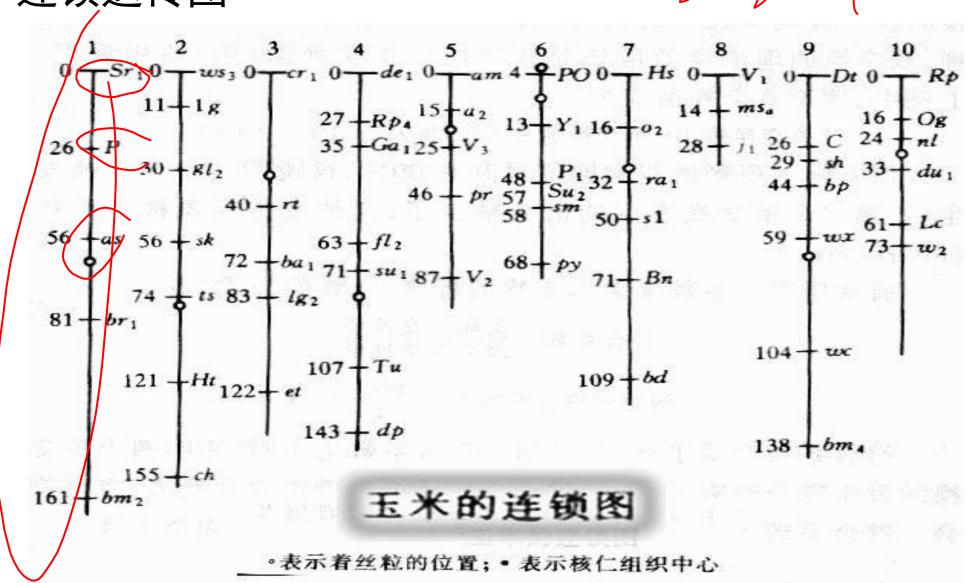
3、三点测交

几个概念:

- (1) 重组与交换: 重组是指基因的重新组合; 交换是指染色体片段的交换。
- (2) 单交换和双交换: 单交换是指在考察区域内发生了一次交换, 同理双交换是指发生了两次交换。

- 3、三点测交
- 双交换的特点:
- 双交换的比率最低:如果3个基因是自由组合的,则8种配子的比率为1:1:1:1:1:1:1:1,如果是连锁的,则非交换>单交换>双交换。
- 双交换的结果是3个基因中只有中间的基因位置发生改变,另两个基因位置不变。
- 重组值与交换值的区别:发生双交换后,头尾两个基因间发生 了两次交换,但两基因没有重组。理论上说,染色体图距应由 交换值表示,但我们能观察到的只有表型(基因)的重组。

4、连锁遗传图



4、连锁遗传图

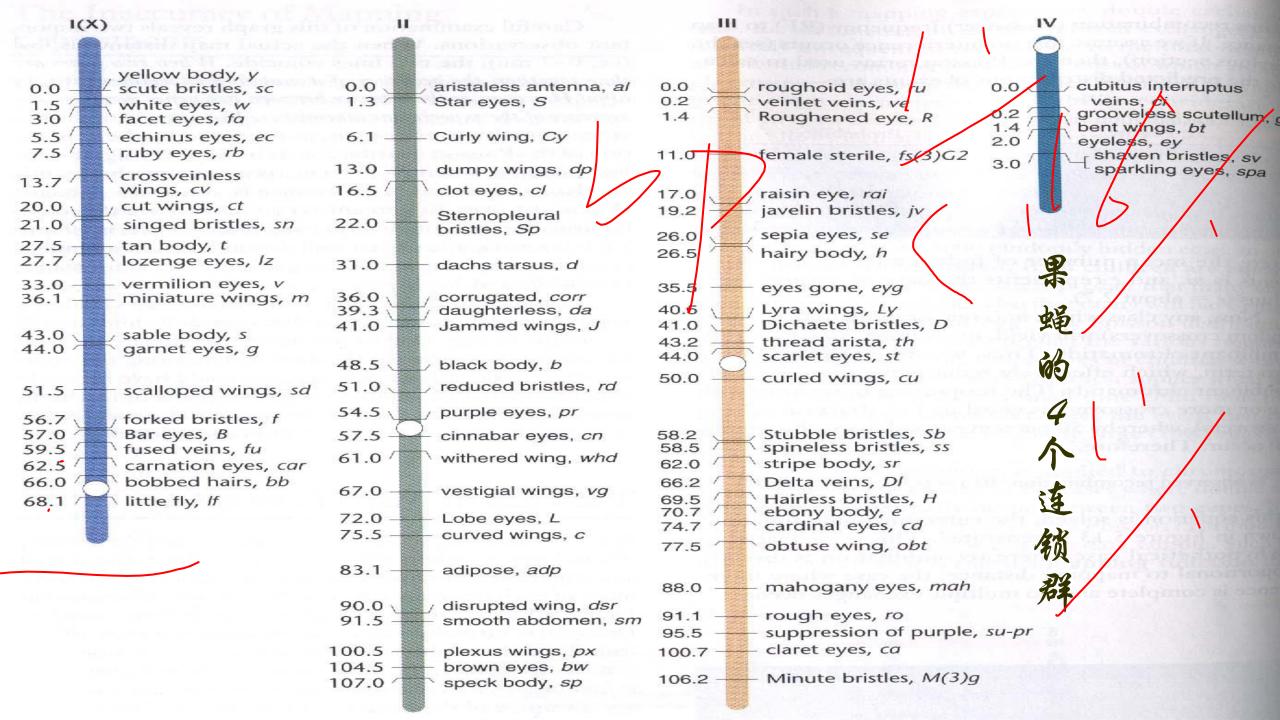
几个概念:

(1) 连锁群

连锁群:彼此连锁,具有一起往下传递的趋势的许多基因,构成一个连锁群。

某种生物的连锁群的数目等于该生物的染色体对数。

如小麦21对同源染色体,有21个连锁群、大麦7对同源染色体,有7个连锁群。



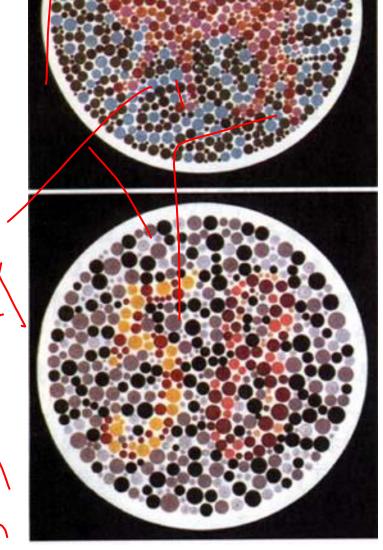
1、伴X隐形遗传

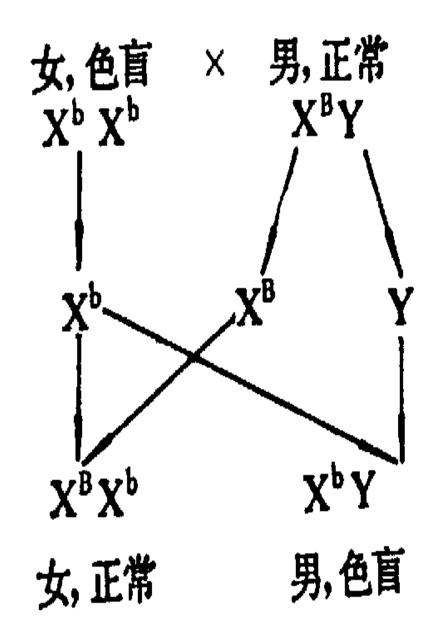
A. 红绿色盲、血友病、葡萄糖6-磷酸脱氢酶缺乏症

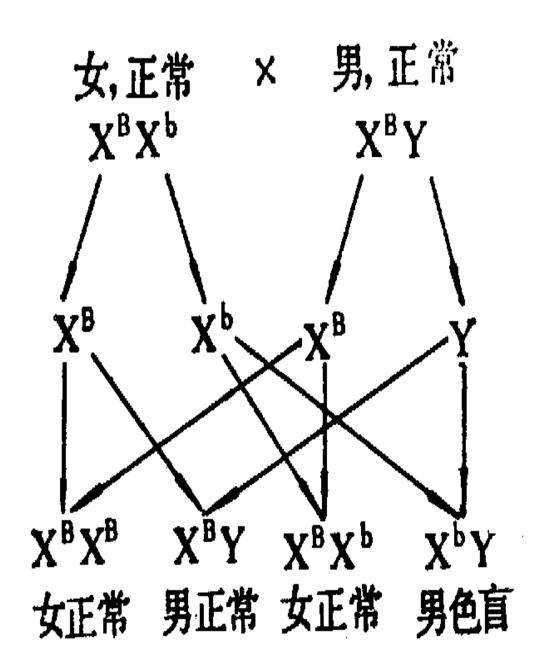
B. 男性多于女性

C. X°Y或X°X° 患者

血友病是由于不能形成促进血凝的蛋白质,受伤时易大出血。凝血基因位于X上。

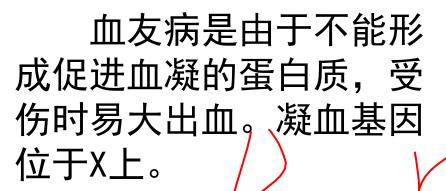


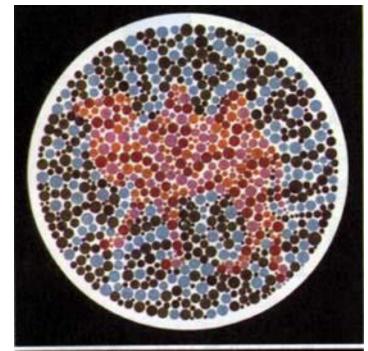


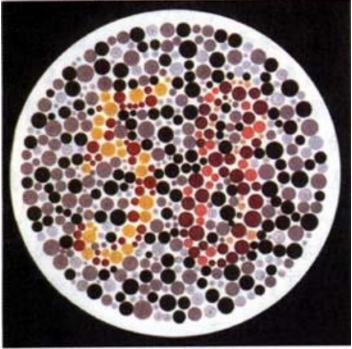


- 1、伴X隐形遗传
- A. 红绿色盲、血友病、葡萄糖6-磷酸脱氢酶缺乏症
- B. 男性多于女性
- C. X°Y或X°X° 患者

- 2、伴X显性遗传
- A. 抗维生素 D佝偻病
- B. 女性多于男性, 且女性患者多为杂合子发病
- C. XRXr. XRY或XRXR(少)







人类: 伴性遗传性状 — 80多种

★ 特点: 患病率 一 男女不相同;

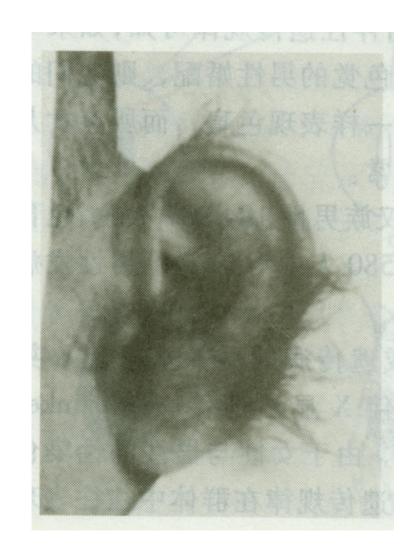
★ 原因:

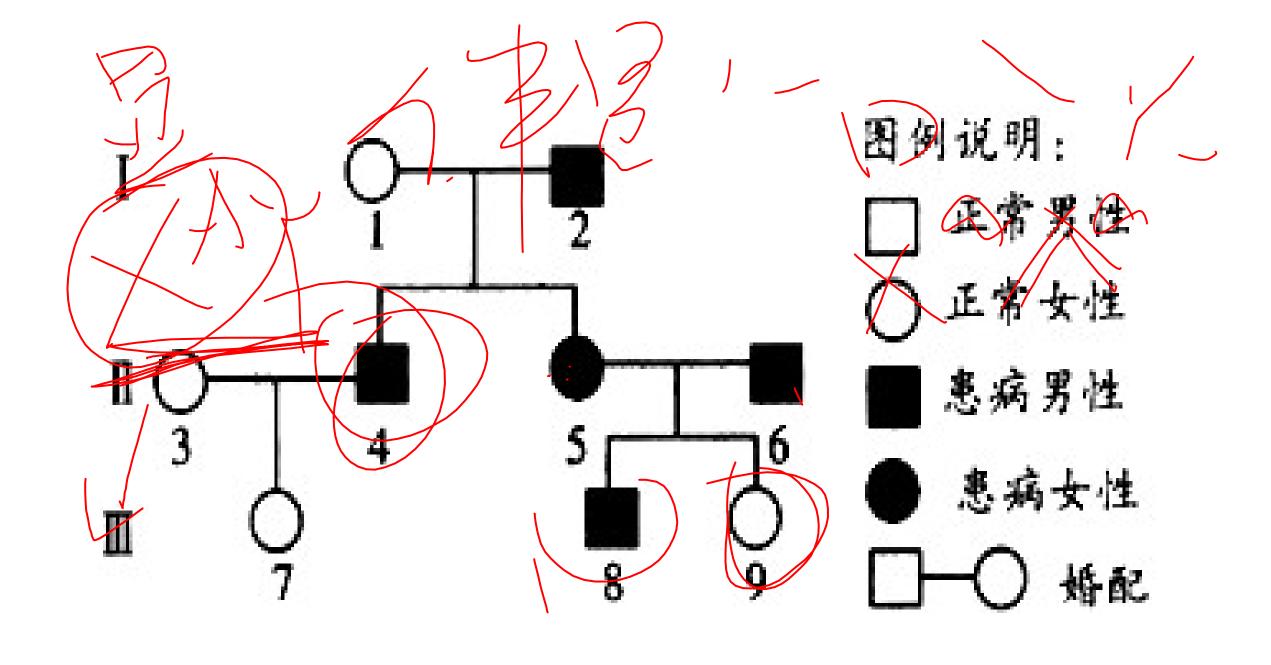
► 男子(XY): 只有1个X染色体, 它带上的隐性基因就会表现出病症;

▶女子(XX):

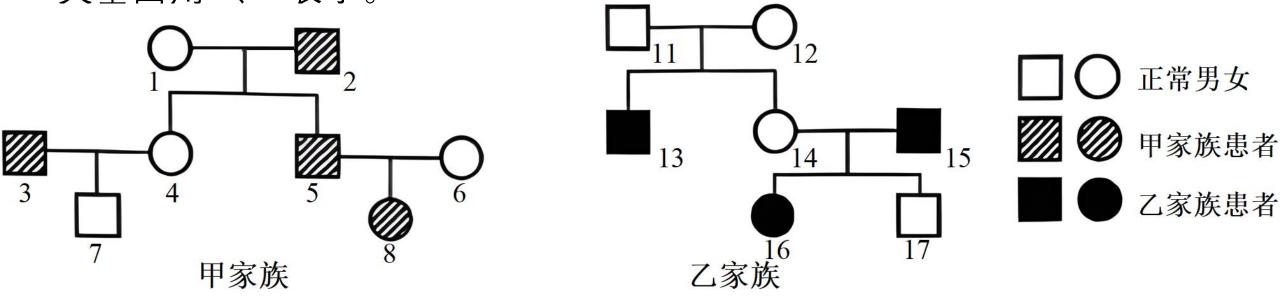
只有2个染色体都带上隐性基因时,才会表现出病症;

- 3、伴Y遗传(限雄遗传)
- A. 长毛耳男人、蹼趾男人
- B. 男性后代均有,女性后代均无





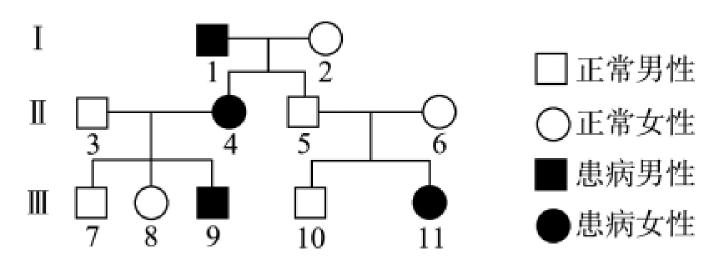
下图为患KS的甲、乙两个家族的系谱图,甲、乙家族均不携带对方家族的致病基因且遗传方式不同,甲家族相关基因用A、a表示,乙家族相关基因用B、b表示。



- 1、已知6号和17号均携带致病基因,判断甲乙两个家族疾病的遗传方式;
- 2、8号和17号结婚,生下一个患KS的孩子,则该患儿的基因型可能为?

某遗传病由显性基因A控制,男性只要携带基因A就患病,女性显性纯合时一定患病,但女性杂合子只有50%的概率患病。如图是某家系的遗传系谱图(不考虑XY染色体的同源区段且未发生突变)。下列分析正

确的是()



- A.控制该病的致病基因A只能位于X染色体上
- B. III-11的致病基因来自II-6或II-5
- C. II-4和II-6的基因型一定相同
- D. 人群中, 该病在男女中的患病率相等

四、细胞质遗传

核遗传 VS 核外遗传、染色体外遗传、细胞质遗传、非孟德尔遗传

细胞质遗传的特点:

- 1)遗传因子(基因)处在细胞质的细胞器中(如叶绿体、线粒体)
- 2) 遗传具有随机性,不符合孟德尔定律
- 3) F1通常只表现母方性状,后代一般不出现一定比例的分离

例: 紫茉莉、藏报春茎叶顔色的遗传